



## Affections génétiques

Joëlle Vailly

### ► To cite this version:

Joëlle Vailly. Affections génétiques. Didier Fassin et Boris Hauray. Santé publique. L'état des savoirs, La Découverte, pp.150-160, 2010. halshs-00661508

**HAL Id: halshs-00661508**

**<https://shs.hal.science/halshs-00661508>**

Submitted on 12 Nov 2014

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

# Affections génétiques

Joëlle Vailly\*

\* Inserm, Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (Iris, CNRS, Inserm, EHESS, Université Paris 13), Bobigny, France.

Ce texte a été publié dans : Vailly, J. (2010). Affections génétiques. In D. Fassin et B. Hauray (Dir.), *Santé publique. L'état des savoirs* (pp. 150-160). Paris, La Découverte.

L'intérêt porté aux affections génétiques participe de tendances de fond qui ont mis au premier plan les préoccupations autour des maladies chroniques dans les pays occidentaux, surtout touchés jusque dans les années 1930 par les maladies aiguës. Plus généralement, cet intérêt est emblématique des évolutions de la biomédecine et de l'hybridation des approches technoscientifiques liées aux sciences de la vie d'une part et des pratiques cliniques d'autre part [Clarke, Mamo, Fisman et coll., 2003]. Mais, plus encore que d'autres maladies faisant également l'objet de l'attention biomédicale, les affections génétiques mettent en jeu une gamme de techniques nouvelles, un savoir en développement rapide et un imaginaire fertile, qui ont été bouleversés depuis une trentaine d'années. En outre, elles ne constituent pas tout à fait des maladies chroniques ordinaires, du fait qu'elles engagent l'hérédité. Dans ce contexte, ce chapitre a pour objectif de résumer les transformations et les enjeux sociaux autour des savoirs et des pratiques issus de la génétique médicale.

## Epidémiologie

Classiquement, les généticiens s'appuient sur la notion de maladies « mendéliennes », qui suivent les lois de Mendel et sont principalement imputables à un gène, même si d'autres gènes et l'environnement peuvent en partie influencer sur leur gravité. Au plan épidémiologique, il est établi qu'environ 4% des nouveau-nés sont affectés par une maladie mendélienne, une anomalie chromosomique (de nombre ou de structure), ou une malformation majeure (dont l'origine, génétique ou non, n'est pas toujours aisée à déterminer) [Aymé, 1998]. Les maladies mendéliennes y contribuent pour 1% (8 000 naissances par an en France) et les anomalies chromosomiques pour 0,62% (5 000 naissances par an). Quarante-deux pourcents des interruptions médicales de grossesse en France sont imputables à des malformations (2 800 par an), 38% à des anomalies chromosomiques (2 500 par an), 7% à des maladies mendéliennes (440 par an) et 13% à d'autres indications [Agence de la Biomédecine, 2009]. Si les maladies mendéliennes sont les moins représentées, ce sont elles qui connaissent la plus forte

augmentation dans ce domaine entre 2005 et 2007 (plus 19%). Quant aux diagnostics préimplantatoires, qui consistent à effectuer un diagnostic génétique sur des cellules prélevées sur un embryon après fertilisation in vitro, ils concernent 50 enfants nés vivants pour la seule année 2007 [Agence de la Biomédecine, 2009].

A ces données agrégées il convient d'ajouter l'extrême diversité de ces affections, puisque plus de 3 500 maladies génétiques ont été répertoriées - les plus connues étant les myopathies, la mucoviscidose, la drépanocytose, l'hémophilie, etc. - et plus de 2 000 gènes ont été identifiés à ce jour comme responsables de celles-ci [Agence de la Biomédecine, 2009]. Autrement dit, si l'impact cumulé de ces maladies est non négligeable, l'impact de chacune d'elles, en termes purement quantitatifs, est parfois très réduit. C'est pourquoi ces maladies mendéliennes sont pour la plupart classées dans les « maladies rares », qui touchent, selon la définition communément admise, moins d'une personne sur 2 000 dans une population donnée. Ce n'est donc pas uniquement en termes statistiques que l'on peut comprendre leur émergence au premier plan des préoccupations au sein des pays riches, une question sur laquelle il y aura lieu de revenir. Précisons tout d'abord que certaines maladies mendéliennes montrent des répartitions très différentes selon les populations : la mucoviscidose est nettement plus fréquente chez les populations d'origine européenne, la drépanocytose l'est davantage chez les populations d'origine africaine, etc. Certains effets sociaux de cette répartition inégale ont été montrés, notamment aux Etats-Unis, où l'assimilation de la drépanocytose par les patients à une minorité « noire » et discriminée contribue à leur faible implication au sein des associations de malades [Fullwille, 1998]. Cette répartition inégale a par ailleurs débouché sur des programmes de dépistage au sein de populations en vue d'empêcher ou de limiter grandement les naissances d'enfants atteints de maladie (Tay-Sachs dans les populations juives ashkénazes aux Etats-Unis, thalassémie en Sardaigne et à Chypre notamment).

La situation se présente différemment dans le cas des maladies dites multifactorielles, telles que le diabète, l'hypertension ou l'obésité, qui engagent plusieurs gènes et pour lesquelles intervient l'environnement (à travers l'alimentation, l'exposition aux risques, etc.). Leur composante génétique est plus ou moins clairement établie. Dans le cas des cancers du sein notamment, 5% d'entre eux sont liés à une « prédisposition » génétique familiale associée aux gènes BRCA1 et BRCA2, qui conduit à un risque relatif variant de 1,5 à 5 environ [Inserm, 2008a]. Dans le cas du diabète de type 2, des gènes de susceptibilité - on notera l'atténuation du terme par rapport à celui de prédisposition - ont été identifiés, mais ils provoquent une augmentation très faible du risque d'apparition de la maladie [Inserm, 2008a]. En bref, autant les maladies mendéliennes sont rares et nettement d'origine génétique, autant les maladies multifactorielles sont communes et présentent une part génétique qui prête à débat. Cette situation complexe s'accompagne souvent d'une extension du champ de la génétique, qui conduit parfois jusqu'à considérer que *toutes* les maladies se situent - au moins partiellement - sous son influence. On en voudra pour preuve cette citation issue d'un ouvrage fameux de

santé publique consacré à la génétique : « Il y a aura une intégration inévitable de l'information génétique dans tous les programmes de santé publique et pour toutes les maladies » [Khoury, Burke, Thomson, 2000, p. 5]. Au-delà des chiffres, voyons brièvement comment le savoir sur les maladies génétiques s'est développé au sein des sociétés.

### **Savoir et société**

Au cours de la seconde moitié du XX<sup>e</sup> siècle, le génome, autrement dit l'ensemble des gènes, a été considéré par les biologistes comme un « programme » contrôlant les événements cellulaires et les caractéristiques du vivant. Si certains généticiens exprimaient une relative prudence, globalement la génétique était censée influencer notre façon de penser tout à la fois les capacités, les handicaps, les problèmes sociaux, les relations familiales et la qualité de vie [Conrad & Gabe, 1999]. Du fait de leur forte composante génétique, les maladies mendéliennes ont contribué à cette vision déterministe de la place des gènes dans l'étiologie des maladies. C'est pourquoi dans les années 1990, des chercheurs en sciences sociales ont mis en avant la notion de « génétisation », conçue comme une manière d'appréhender des questions médicales ou sociétales excessivement influencée par la génétique [Lippman, 1992]. Toutefois, une inflexion s'est produite chez les scientifiques lorsque la séquence du génome humain a été établie au tournant du millénaire, car celle-ci n'a pas livré les clés espérées par certains biologistes sur les secrets de la vie. Ceux-ci ont dû faire émerger des modèles plus complexes reposant sur des notions d'effets réciproques entre facteurs génétiques et non génétiques. Ce double mouvement de molécularisation et de complexification donne lieu aujourd'hui à de vastes projets pour comprendre le rôle respectif et combiné des gènes et de l'environnement dans l'étiologie des maladies multifactorielles. En lien avec ces projets, il convient de mentionner les recherches sur « l'épigénétique », qui concernent les effets de l'environnement sur les modalités d'utilisation des gènes par les cellules, et l'hérédité de ces changements en l'absence de modifications de séquences d'ADN. En outre, même si des généticiens mettent en garde contre les simplifications véhiculées par l'idée d'un prétendu gène de la violence ou de l'homosexualité - et si on ne peut évidemment pas parler d'affections génétiques à leur propos -, des recherches sur l'origine génétique des comportements, qui reflètent un courant de pensée davantage représenté aux Etats-Unis qu'en France [Gaudillière, 1998], sont menées. Ainsi, tout en intégrant des degrés supérieurs de complexité, la molécularisation du vivant se poursuit et l'attention portée aux gènes reste prégnante.

Pendant ces dernières décennies, ce savoir génétique n'est pas resté confiné aux cercles savants, il s'est diffusé dans la société et est devenu - seulement en partie bien sûr - partagé. Il imprègne d'ailleurs aujourd'hui les propos courants : « C'est dans mes gènes », entend-on souvent. Les associations de malades et les médias ont participé et participent ainsi à la propagation des connaissances et des espoirs liés à la génétique.

En France, l'Association française contre les myopathies (AFM) notamment, contribue activement au « souci du gène » dans la population [Rabeharisoa & Callon, 1999], grâce au fameux Téléthon, ce dispositif télévisuel de solidarité et de compassion vis-à-vis des patients atteints de maladies génétiques rares. Cette diffusion d'une culture génétique au sein des sociétés touche également bien d'autres acteurs, tels que les décideurs et les responsables politiques. Les firmes privées ne sont pas en reste, dans un contexte de circulation internationale des connaissances, des méthodes et des matériaux biologiques. Au-delà des maladies génétiques, les entreprises de biotechnologie, qui s'appuient sur le génie génétique pour des applications aussi bien médicales qu'industrielles, agricoles ou environnementales, connaissent d'ailleurs une augmentation importante de leur chiffre d'affaire (8% en 2007, 12% en 2008 malgré la crise, etc.) [Ernst & Young, 2009]. En somme, le savoir génétique qui se diffuse dans la société, les recherches scientifiques qu'il mobilise, l'intérêt médiatique qu'il suscite et les associations de malades qui font parler d'elles, confèrent une véritable « prime » aux maladies génétiques. En ressort une manière d'appréhender la génétique au sein des sociétés relativement complexe, entre peurs de manipulation scientifique et espoirs de guérison.

### **Propriétés de l'information génétique**

Les informations livrées par la génétique médicale partagent des propriétés avec les approches non génétiques, tout en les reconfigurant, et en montrant d'autres qui leur sont propres [Davison, 1996]. Tout d'abord, si l'incertitude est ancienne en médecine, et même inhérente à l'activité clinique, elle présente ici de nouveaux contours et trouve de nouvelles sources. En effet, d'un côté les mutations (altérations génétiques) peuvent contribuer à l'établissement d'un diagnostic, de l'autre, en cas de test pré-symptomatique (avant l'apparition de symptômes), elles ne présument souvent pas de la gravité de la maladie et du moment auquel elle pourra intervenir. Si les effets des mutations relèvent de tendances (tel type d'altération est plus souvent associé à tel effet), celles-ci n'offrent pas toujours le caractère irrémédiable et clair qu'elles pouvaient paraître à première vue présenter. La « pénétrance » des gènes notamment, autrement dit la proportion de personnes porteuses de mutation développant la maladie, est variable. La particularité réside donc ici dans le fait que cette incertitude semble prendre à contrepied l'essentialisme génétique, cette notion plus ou moins persistante dans la société selon laquelle l'essence de ce que nous sommes (ou de ce qu'est maladie) résiderait dans nos gènes. Par ailleurs, outre leur possible ambiguïté intrinsèque, les critères génétiques de diagnostic entrent parfois en tension avec ceux d'ordre physiologique et biologique. Cet aspect, qui se manifeste de manière bien différente suivant les affections, est lié aux changements ou aux permanences en matière de conception des maladies découlant de la génétique. L'exemple de la mucoviscidose notamment illustre la manière dont la définition de la maladie s'est transformée au cours du temps, en ajoutant des critères génétiques (l'existence d'un nombre toujours croissant de mu-

tations identifiées dont les effets sont plus ou moins connus) aux critères cliniques (problèmes respiratoires, etc.) et physiologiques (taux de chlore dans la sueur, etc.). Ce point peut également être rapproché de la définition de la frontière entre normalité et pathologie, une question médicale ancienne qui évolue sous l'influence de l'extension de l'idée d'anormalité biomédicale dans les pays riches [Vailly, 2008].

Si la mise en évidence de mutations n'annonce qu'une probabilité plus ou moins importante de maladie, elle peut contribuer néanmoins à modifier l'identité des personnes concernées. C'est le cas lorsque celles-ci se découvrent porteuses d'une mutation génétique dont les effets pourront se manifester plus tardivement, de façon certaine (chorée de Huntington) ou avec une certaine proportion de risque (cancers du sein familiaux). Bien sûr, la notion de « risque » de maladie dépasse largement le domaine des affections génétiques, puisque différents types de dépistages ou de dosages biologiques peuvent la véhiculer. Néanmoins, une étude concernant les hypercholestérolémies familiales livre des indications sur les différences entre les deux types de situations. Lorsque les personnes sont soumises à un test biochimique mesurant le taux de cholestérol, le problème est perçu par elles comme familial, contrôlable et moins inquiétant. Mais lorsque les personnes sont soumises à une recherche de mutation pour la *même* maladie, le problème est perçu comme incontrôlable et de ce fait plus inquiétant [Senior, Marteau & Peters, 1999]. De manière analogue, quand une personne apprend qu'elle est « hétérozygote » pour une maladie « récessive », c'est-à-dire porteuse saine d'une mutation qui n'a et n'aura jamais aucun effet clinique, une part de son identité s'en trouve modifiée [Clarke, Mamo, Fisman et coll., 2003]. Ces pratiques ont donc des incidences sur ce que nous pensons et voulons être, individuellement et collectivement [Rose, 2007].

En outre, la personne porteuse d'une mutation partage ce trait avec d'autres membres de sa famille biologique, ce qui est susceptible d'influer sur les liens familiaux. Cette caractéristique est propre à la génétique et ne devrait pas étonner, si l'on se souvient que celle-ci est définie comme « la science de l'hérédité ». L'information génétique est donc marquée d'une dualité : elle est à la fois individuelle par nature et partagée au sein de groupes familiaux, voire, comme on l'a vu plus haut, de communautés géographiques. Peuvent alors émerger des questions relatives à la charge morale du devoir d'informer sur les risques de maladie, puisque l'information des apparentés ne peut se faire, notamment selon les lois françaises, que par les membres de la famille. En outre, cette mutation portée par plusieurs membres d'une famille pose la question des transformations des liens familiaux, dès lors que l'accent est mis sur le biologique. Cet accent renvoie à une conception de la famille antérieure aux formes actuelles qui connaissent bien souvent des recompositions [Finkler, 2003]. Enfin, il convient de mentionner le problème de la transmission à la descendance d'un bien éminemment précieux dans les sociétés occidentales contemporaines, la santé, et les dilemmes qu'elle peut provoquer. En lien avec la transmission, vient la question des temporalités.

D'une manière générale, l'une des conséquences des évolutions en matière de prévention des maladies est d'induire une reconfiguration de la temporalité de la maladie : il ne s'agit plus d'attendre le futur, mais de le transformer à partir de nouvelles conduites dans le présent. Cette idée s'ancre dans l'obsession médicale, quasiment structurale aujourd'hui, du diagnostic précoce. Mais il faut probablement aller plus loin encore et observer que ce qui est recherché avec la génétique est non seulement l'anticipation, mais la plus grande précocité possible, ce qui implique non seulement une inversion temporelle entre le diagnostic et l'apparition de symptômes, mais bien souvent entre la naissance et la maladie. Ces nouvelles temporalités ont fait émerger, particulièrement dans le domaine de la génétique, la notion de « médecine prédictive ». L'idée sous-jacente est que l'examen génétique pourrait à terme produire une information relative à l'état de santé futur d'une personne. Aujourd'hui, en fonction de ce qui a été expliqué précédemment, cette idée semble vouloir faire dire davantage à la génétique que ce qu'elle est en mesure d'énoncer. Sauf pour les maladies mendéliennes à pénétrance forte, la médecine prédictive, en tout cas à ce jour, reste en grande partie virtuelle [Inserm, 2008b].

### **Usages des tests génétiques**

En dehors du cadre de la recherche, les tests pour des affections génétiques peuvent contribuer à l'établissement d'un diagnostic après l'apparition de symptômes, à l'identification de personnes ou de fœtus à risque familial de maladie, ou à la détection de ces personnes dans le cadre d'un dépistage systématique dans une population. Ils sont donc divers à la fois du point de vue de la cible (individu/famille, population), de l'objectif (recherche, diagnostic, évaluation d'un risque et prévention, décision en matière de procréation), du stade de développement concerné (embryon, fœtus, nouveau-né, enfant, adulte) et des méthodes employées (analyse directe de l'ADN, étude de marqueurs génétiques - autrement dit de séquences polymorphes d'ADN aisément détectables - associés à un gène responsable de maladie, dosage de substances organiques, examen des chromosomes). Les questions qu'ils soulèvent en fonction de leurs différents usages étant nombreuses, seuls quels exemples significatifs, en plus de celles qui ont déjà été mentionnées, seront donnés ici.

La première question concerne la situation de « conseil génétique », cette consultation qui vise à informer sur l'origine d'une maladie, le risque de transmission et les possibilités de diagnostic prénatal afin de détecter une éventuelle affection génétique chez le fœtus. Plus fondamentalement, elle concerne l'autonomie des personnes, qui trouve une pertinence particulière dans le domaine de la génétique, dans la mesure où le poids de l'histoire et de l'eugénisme l'a rendue sensible. Les lois de bioéthique françaises prévoient d'ailleurs un encadrement strict des tests sur ADN, qui requièrent le consentement écrit des individus testés. En lien avec ceci, la norme des consultations

de conseil génétique est la non directivité des médecins vis-à-vis des consultants. La question de la relation entre professionnels et consultants en situation de conseil génétique donne lieu à de nombreuses publications. Certaines d'entre elles mettent en évidence les dilemmes des professionnels en lien avec leur position affichée de neutralité, ou ceux des consultants face à une décision de diagnostic prénatal [Conrad & Gabe, 1999]. D'autres études montrent la façon dont les contraintes culturelles et sociales, au rang desquelles on peut citer les impératifs de bonne santé dans nos sociétés, l'influence des professionnels sur des parents qui se conforment à leur avis et le défaut en matière d'aide sociale aux handicapés, peuvent peser sur les choix des parents [Kerr & Cunningham-Burley, 2000]. Une enquête approfondie notamment étudie l'impact social de l'amniocentèse aux Etats-Unis, montrant comment, dans un contexte d'inégalités socioéconomiques et culturelles, les femmes deviennent des « pionnières morales », qui doivent prendre des décisions à la lisière de nouvelles techniques [Rapp, 1999].

Une autre question tient aux arguments mobilisés en faveur des tests et à leur capacité à entrer dans des politiques de santé, comme les dépistages en population [Vailly, 2006]. A cet égard, les dépistages pratiqués à la naissance (dépistages néonataux) constituent les tests de repérage des maladies génétiques globalement les plus utilisés. Leur nombre augmente d'ailleurs rapidement, notamment aux Etats-Unis, où plus de 30 maladies sont dépistées en moyenne à la naissance, et plus lentement mais régulièrement en Europe. L'impact de ces dépistages en termes purement quantitatifs reste néanmoins limité, dans la mesure où ils concernent des maladies rares ou très rares. Lorsqu'ils sont associés à des traitements efficaces, ces dépistages sont unanimement approuvés dans le monde médical et des administrations de santé (pour la phénylcétonurie par exemple), mais ils peuvent faire l'objet de débats lorsqu'ils ne sont pas associés à des traitements efficaces ou quand leurs résultats sont difficiles à interpréter, ce qui constitue le cas le plus fréquent aux Etats-Unis. Ils illustrent ainsi l'évolution des normes en matière de dépistage d'affections génétiques.

Une dernière pratique en évolution rapide concerne la vente de tests génétiques sur Internet, à relier à la place des intérêts économiques et privés dans le développement de la biomédecine [Clarke, Mamo, Fisman et coll., 2003]. Aujourd'hui, pour 400 dollars, des entreprises aux Etats-Unis renseignent leurs clients - ou plutôt prétendent les renseigner - sur leurs prédispositions à développer une trentaine de maladies ou de traits (cancer du sein, infarctus, obésité, tendances maniaco-dépressives, risque de dépendance à l'alcool, prédisposition au QI supérieur à la moyenne, etc.). Ces tests suscitent des oppositions de la part de généticiens ou de responsables d'administrations de santé qui contestent leur validité scientifique et s'inquiètent de certains de leurs effets psychologiques et sociaux. En outre, les risques de discrimination de la part des assureurs, des employeurs, etc. sont régulièrement pointés par les observateurs. Parallèlement des laboratoires privés proposent des dépistages à des couples pour des maladies mendéliennes en amont d'une grossesse, en négligeant au passage la question de la



diversité des maladies possibles. Dans ce contexte, c'est toute la question de la régulation des tests génétiques qui est posée. Les lois de bioéthique françaises, cela a été évoqué, régulent de manière relativement stricte l'usage de ces tests dans le cadre hospitalier, en mettant en avant les fins médicales qu'ils doivent poursuivre, le consentement écrit des individus testés, le caractère de gravité de la maladie pour les tests prénatals, etc., et en évoluant – souvent avec décalage – sous l'influence des pratiques de terrain. En revanche, le marché des autotests génétiques sur Internet se trouve dans un complet flou juridique. Tout ceci illustre des dynamiques sociales et de nouveaux enjeux autour du vivant.

## Conclusion

Le développement de la génétique moléculaire et médicale montre l'intrication de normes, de valeurs, d'alliances et d'intérêts publics et privés. La cartographie du génome humain conduite en France dans les années 1990 en livre un bon exemple. Elle montre en effet une alliance entre recherche publique et associations privées, puis une tentative d'accord avec des intérêts privés états-uniens débouchant sur une crise, où défense étatique de l'intérêt national au nom de « l'ADN français » et arguments éthiques au nom de la vie des malades s'entrechoquent [Rabinow, 2000]. Globalement, si ce développement de la génétique a eu et a encore beaucoup d'impact en termes de représentation du vivant et de nous-mêmes, et s'il connaît des applications utiles du point de vue de l'aide au diagnostic, il montre - pour le moment ? - peu d'effets du côté des nouvelles thérapeutiques. La thérapie génique (le fait de corriger directement un défaut génétique par les outils de la biologie moléculaire) reste limitée à quelques succès et la pharmaco-génomique (le fait de chercher à adapter des médicaments aux gènes de chacun) est davantage annoncée que réalisée. La complexité du vivant n'a pas fini d'étonner les chercheurs, de déplacer les frontières du savoir et d'être accompagnée de simplifications et de fantasmes. C'est dire qu'il y a lieu de distinguer les ambitions affichées de la part des acteurs, les phénomènes que l'on peut réellement observer et l'idée que l'on s'en fait au sein d'une société donnée.

## Références

- AGENCE DE LA BIOMEDECINE (2009), « Rapport annuel 2008. Bilan des activités ».
- AYME S. (1998), « Génétique et santé publique » in Feingold J., Fellous M., Solignac M. (Ed.), *Principes de génétique humaine*, Hermann, Paris, p. 431-457.
- CLARKE A.E., MAMO L., FISMAN J.R. ET COLL. (2003), « Biomedicalization: technoscientific transformations of health, illness, and U.S. biomedicine », *American Sociological Review*, 68, p. 161-194.
- CONRAD P., GABE J. (1999), « Sociological perspectives on the new genetics: an overview », *Sociology of Health & Illness*, 21(5), p. 505-516.

- DAVISON, C. (1996), « Predictive genetics: the cultural implications of supplying probable future » in Marteau T., Richards M. (Ed.), *The troubled helix. Social and psychological implications of the new human genetics*, Cambridge University Press, Cambridge, p. 317-330.
- ERNST & YOUNG (2009), Global Biotechnology Report 2009.
- FINKLER K., SKRZY尼亚 C., EVANS, J.P. (2003), « The new genetics and its consequences for family, kinship, medicine and medical genetics », *Social Science & Medicine*, 57, p. 403-412.
- FULLWILLEY, D (1998), « Race, biologie et maladie : la difficile organisation des patients atteints de drépanocytose aux Etats-Unis », *Sciences Sociales et Santé*, 16(3), p. 129-157.
- GAUDILLIERE, J.-P. (1998), « Les racines de l'exception française. Pourquoi la génétique du comportement mobilise peu d'équipes dans l'Hexagone », *La Recherche*, 311, p. 89-92.
- INSERM (2008a), [http://infodoc.inserm.fr/test\\_genetiques/index.htm](http://infodoc.inserm.fr/test_genetiques/index.htm)
- INSERM (2008b), « Test génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales. Expertise collective ».
- KERR A., CUNNINGHAM-BURLEY S. (2000), « On ambivalence and risk: reflexive modernity and the new human genetics », *Sociology*, 34(2), p. 283-304.
- KHOURY M.J., BURKE W., THOMSON E.J. (Ed.) (2000), *Genetics and public health in the 21<sup>st</sup> century. Using genetic information to improve health and prevent disease*, Oxford University Press, New-York.
- LIPPMAN A. (1992), « Led (astray) by genetic maps: the cartography of the human genome and health care », *Social Science & Medicine*, 35(12), p. 1469-1476.
- RABEHARISOA V., CALLON M., (1999). *Le pouvoir des malades. L'association Française contre les myopathies et la recherche*, Editions de l'Ecole des mines, Paris.
- RABINOW P. (2000), *Le déchiffrement du génome. L'aventure française*, Editions Odile Jacob, Paris.
- RAPP R. (1999), *Testing the women, testing the foetus: the social impact of amniocentesis in America*, Routledge, New York.
- ROSE N. (2007), *The politics of life itself. Biomedicine, power and subjectivity in the twenty-first century*, Princeton University Press, Princeton.
- SENIOR V., MARTEAU T.M., PETERS, T.J. (1999), « Will genetic testing for predisposition for disease result in fatalism? A qualitative study of parents' responses to neonatal screening for familial hypercholesterolemia », *Social Science & Medicine*, 48(12), p. 1857-1860.
- VAILLY J. (2006), « Genetic screening as a technique of government: the case of neonatal screening for cystic fibrosis in France », *Social Science & Medicine*, 63 (12), p. 3092-3101.
- VAILLY J. (2008), « The expansion of abnormality and the biomedical norm: neonatal screening, prenatal diagnosis and cystic fibrosis in France », *Social Science & Medicine*, 66(12), p. 2532-2543.